Облікова картка ДіР

Image not found or type unknow

I. Загальні відомості

Державний обліковий номер: 0212U008715

Державний реєстраційний номер: 0110U006119

Особливі позначки: відкрита

Дата реєстрації: 12-02-2013

II. Етап виконання ДіР

Номер етапу: 3

Назва етапу: Розробка прототипів тест-систем для аналізу кількості копій гена PMP22 (делеції/дуплікації) у хворих із демієлінізуючою моторно-сенсорною поліневропатією та мажорних мутацій в гені CYP21A2 у хворих на адреногенітальний синдром

Початок етапу: 02.2004

Закінчення етапу: 12.2012

Вид звітного документа: Проміжний звіт

III. Відомості про виконавця ДіР

Повне найменування юридичної особи (або ПІБ фізичної особи): Інститут молекулярної біології і генетики НАН України

Код за ЄДРПОУ: 05417101

Місцезнаходження:

Форма власності:

Сфера управління: Національна академія наук України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

Розмір організації:

Телефон: 0445260769

IV. Відомості про співвиконавців ДіР

V. Відомості про замовника ДіР

Повне найменування юридичної особи (або ПІБ фізичної особи): Національна академія наук України

Код за ЄДРПОУ: 00019270

Місцезнаходження: вул. Володимирська, 54, м. Київ, Київська обл., 01030, Україна

Форма власності:

Сфера управління: Національна академія наук України

Ідентифікатор ROR: Не застосовується

Розмір організації:

Телефон: 380442396594

VI. Джерела, напрями та обсяги фінансування ДіР

Підстава для проведення ДіР: 34 - договір (замовлення) з центральним органом виконавчої влади, академією наук (головними розпорядниками бюджетних коштів на проведення НДДКР)

Напрям фінансування: 2.1 - фундаментальні дослідження

Джерела фінансування

7713 - кошти держбюджету

Код програмної класифікації видатків і кредитування (КПКВК): 6541030

Фактичний обсяг фінансування (тис. грн.): 74

VII. Відомості про ДіР

Назва роботи українською:

Створення прототипів тест-систем для ДНК-аналізу перебудов геному, що спричинюють моногенні спадкові патології та спадкову схильність до розвитку найбільш соціально важливих захворювань людини

Назва роботи англійською:

Creating a prototype of test systems for DNA analysis of genome rearrangements that cause monogenic hereditary diseases and hereditary predisposition to the development of the most socially important human diseases

Реферат українською:

Метою запропонованого проекту є розробка прототипів тест-систем для аналізу кількості копій гена PMP22 (делеції/дуплікації) у хворих із демієлінізуючою моторно-сенсорною поліневропатією (ШМТ1) та мажорних мутацій в гені CYP21A2 у хворих на адреногенітальний синдром (АГС), які є придатними для пре- і постнатальної діагностики різних типів досліджуваних захворювань, а також встановлення безсимптомного гетерозиготного носійства в родинах високого ризику АГС (аутосомно-рецесивний тип успадкування) та ранньої досимптомної діагностики ШМТ1 (аутосомно-домінантний тип успадкування). Проведено дизайн і синтез специфічних праймерів для ампліфікації in vitro послідовностей досліджуваного гена PMP22 (3-й екзон) та референсного гена ALB (12-й екзон), а також відпрацьовано оптимальні умови кількісної ПЛР у реальному часі із флюотесцентним інтеркалюючим барвником Sybr Green досліджуваних геномних послідовностей. Також здійснено дизайн та синтез специфічних праймерів і відпрацьовані оптимальні умови ПЛР для аналізу мутацій гена CYP21A2: протяжної делеції гена CYP21A2, мутацій P30L, I2G, I172N, E6cluster, R356W - методом алель специфічної ПЛР; а також мутації V281L, Q318X - методом аналізу поліморфізму довжини рестрикційних фрагментів амплифікованих in vitro послідовностей даного гена. Розроблені методики апробовані на референсних зразках ДНК з відповідними мутаціями, аналіз яких проводився незалежно альтернативними методами. На основі розроблених методик створені прототипи тест-систем для ДНК-діагностики зазначених патологій, які не потребують коштовного обладнання та можуть бути впроваджені в спеціалізованих закладах охорони здоров'я України. Ключові слова: прототип тест-системи, спадкова поліневропатія Шарко-Марі-Тус, адреногенетальний синдром, ДНК-діагностика, ПЛР, мутація, делеція, дуплікація, кількісна ПЛР в реальному часі.

Реферат англійською:

The goal of the project is to develop a prototype test system for the analysis of gene copy number PMP22 (deletions / duplications) in patients with demyelinating motor-sensory polyneuropathy (CMT1) and major mutations in the CYP21A2 gene in patients with adrenogenital syndrome (AGS), which are suitable for pre- and postnatal diagnosis of various types of diseases, as well as the establishment of an asymptomatic heterozygous carrier in high-risk families of AGS (autosomal recessive inheritance) and early diagnosis presymptomatic CMT1 (autosomal dominant inheritance). Were made design and synthesis of specific primers to amplify the in vitro study of gene sequences RMR22 (third exon) and the reference gene ALB (exon 12) and worked out the optimal conditions of quantitative real-time PCR. Were made design and synthesis of specific primers and worked out optimal PCR conditions for the analysis of mutations in gene CYP21A2: extensive deletions of the gene CYP21A2, mutations P30L, I2G, I172N, E6cluster, R356W - by allele-specific PCR and mutation V281L, Q318X - by analysis of restriction length polymorphism. Developed method was tested on reference DNA samples with the relevant mutations, providing independent analysis of alternative methods. On the basis of the developed techniques developed prototypes of test systems for molecular diagnosis of these pathologies that do not require expensive equipment and can be implemented in specialized medical institutions. Keywords: prototype test system, hereditary polyneuropathy Charcot-Marie-Tooth, adrenogenetalny syndrome, DNA diagnostics, PCR, mutation, deletion, duplication, quantitative real-time PCR.

Індекс УДК:616.1, 575.162, 575.167, 616.1, 616.6.05

Коди тематичних рубрик: 76.29.30

Керівники роботи

Власне Прізвище Ім'я По-батькові: Лівщиць Людмила Аврамівна

Науковий ступінь:

Вчене звання:

Ідентифікатор ORCID ID:

Додаткова інформація:

VIII. Наукова (науково-технічна) продукція (НТП)

Назва НТП українською: Прототип тест-системи для аналізу кількості копій гена PMP22 (делеції/дуплікації) у хворих із демієлінізуючою моторно-сенсорною поліневропатією та прототип тест-системи для аналізу мажорних мутацій в гені CYP21A2 у хворих на адреногенітальний синдром

Назва НТП англійською: Test-system prototype of SMN gene exon 7 mutant variants analysis (spinal muscular atrophy)

НТП, яку передбачалося створити:

Причини, через які НТП не було створено:

Отримані результати: поліпшення умов праці

Галузь застосування: 73.10.1

Реєстраційний номер картки технології:

Опис НТП: 1. Розроблено та апробовано прототип тест-системи для визначення делецій/дуплікацій гена PMP22 за допомогою кількісної ПЛР у реальному часі, яку можна використовувати для пре- та постнатальної (пресимптоматичної) ДНК-діагностики спадкових демієлінізуючих поліневропатій в родинах високого ризику даної патології. 2. Розроблено та апробовано прототип тест-системи для аналізу протяжної делеції гена CYP21A2 та мутацій P30L, I2G, I172N, E6cluster, R356W методом алель специфічної ПЛР, а також мутації V281L, Q318X методом аналізу поліморфізму довжини рестрикційних фрагментів.

Соціально-економічна спрямованість НТП:

Вплив НТП на довкілля:

Впровадження НТП: Впроваджено

Практична реалізація НТП

Початок етапу: 5 років

Закінчення етапу:

Споживачі продукції: заклади охорони здоров'я України

Перспективні ринки: Україна, країни СНД

Характер співробітництва з інвестором

Потрібний обсяг інвестицій, тис. грн.:

Права, що надаються інвестору після завершення роботи:

Наявність бізнес-плану:

Техніко-економічне обгрунтування:

Потенціальний обсяг продажу, тис. грн.:

Очікуваний термін окупності (років):

Додаткова інформація:

IX. Бібліографічний опис

X. Заключні відомості

Керівник юридичної особи Єльська Ганна Валентинівна

д. б. н.

Перелік осіб-виконавців

Грищенко Наталія Володимирівна

Кравченко Сергій Афанасійович

Пампуха Володимир Миколайович

Перевера Марія Павлівна

Содоль Раїса Іванівна

Соловйов Олександр Олександрович

Татарський Павло Феліксович

Чернушин Сергій Юрійович

Відповідальний за підготовку облікових документів

Телефон

Реєстратор

Керівник відділу УкрІНТЕІ, що є відповідальним за реєстрацію наукової діяльності

